

Opinnäytetyö (AMK)

Hoitotyö

Hoitotyö

2012

Juha Laine, Johanna Söderström & Jaana Virtanen

OSTEOGENESIS IMPERFECTA

- Harvinaiset opas



TURUN AMMATTIKORKEAKOULU
TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

OPINNÄYTETYÖ (AMK) | TIIVISTELMÄ

TURUN AMMATTIKORKEAKOULU

Hoitotyön koulutusohjelma | Hoitotyö

Joulukuu 2012 | Sivumäärä 32 + 4 liitettä

Ohjaajat Sirpa Nikunen ja Tiina Pelander

Tekijät Juha Laine, Johanna Söderström & Jaana Virtanen

OSTEOGENESIS IMPERFECTA

– Harvinaiset opas

Osteogenesis imperfecta on synnynnäinen ja perinnöllinen luutumisvajaussairaus. Taudille on tyypillistä luuston hauraus ja lisääntynyt murtuma-alttius. Taudinkuva vaihtelee vähäoireisesta tai oireettomasta luuston hauraudesta jopa kuolemaan johtavaan vaikeaan luuston kehityksen häiriöön. Parannuskeinoa ei tunneta, mutta oireita voidaan helpottaa bisfosfonaattihoidolla sekä fysioterapian ja kirurgian avulla.

Hyvä terveysaineisto tukee vanhempien tiedonsaantia ja voi toimia myös muistin tukena. Terveysaineiston avulla voidaan nostaa esille myös vaikeasti esille otettavia puheenaiheita. Painetun materiaalin merkitys ja arvo terveystiedon välittämisessä on muuttumassa teknisen kehityksen myötä. Painetun materiaalin etuna on, että siihen voidaan helposti palata.

Lapsen sairastuminen pitkäaikaissairauteen vaikuttaa koko perheen elämänlaatuun. Sairaus aiheuttaa ahdistusta, huolta ja epävarmuutta lapsen tulevaisuudesta. Tiedon hankinta lapsen sairaudesta, sosiaalinen tuki läheisiltä ja muilta auttavat perhettä selviytymisessä. Lapsen sairauden tunteminen, toiveikkuuden ylläpitäminen ja perheen sisäisten vuorovaikutussuhteiden kiinteys ovat tärkeimpiä selviytymistä tukevia keinoja.

Opinnäytetyössä tehtävänä oli tuottaa aineisto osteogenesis imperfectaa käsittelevään Harvinaiset oppaaseen. Tavoitteena on antaa kattavasti tietoa osteogenesis imperfectasta. Opas on suunnattu sairastaville, heidän läheisilleen sekä terveys-, sosiaali- ja opetustoimen henkilökunnalle ja muille asiasta kiinnostuneille. Opas sisältää tietoa sairaudesta, sen oireista, hoitomenetelmistä ja fysioterapiasta sekä liikunnasta. Siinä on käsitelty arkea, vertaistuki- ja järjestötoimintaa sekä yhteiskunnan tukia. Mukana ovat myös linkit eri vertaistukitoimijoihin sekä sosiaaliturvaoppaisiin. Työn toimeksiantajana oli Invalidiliiton Harvinaiset –yksikkö. Opas kuuluu Invalidiliiton Harvinaiset oppaisiin, jotka löytyvät pdf-muotoisena osoitteesta <http://www.invalidiliitto.fi/portal/fi/toiminta/harvinaiset-yksikko/julkaisut/>

Tämän opinnäytetyön tekemisen yhteydessä havaittiin, että jatkossa olisi tarvetta päiväkotijäsen- ja kouluikäisten lasten vanhemmille suunnatulle oppaalle. Myös oppaiden helppoon saatavuuteen tulisi panostaa.

ASIASANAT:

osteogenesis imperfecta, luun murtumat, luutumisvajausta, bisfosfonaattihoito

BACHELOR'S THESIS | ABSTRACT

TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

Nursing | Nursing

December 2012 | Total number of pages 32 + 4 appendices

Instructors Sirpa Nikunen and Tiina Pelander

Authors Juha Laine, Johanna Söderström & Jaana Virtanen

OSTEOGENESIS IMPERFECTA – Guide Booklet

Osteogenesis Imperfecta (OI) is a genetic bone disorder characterized by fragile bones that break easily. It is also known as "brittle bone disease." Clinical presentation varies from mild symptoms or asymptomatic bone fragility to even fatal, severe bone development disorder. Cure is not known, but the symptoms can be helped by bisphosphonate therapy, physical therapy and surgery.

Good health evidence supports the parents in access to information and can also act as a memory aid. Health data can be used to bring up the difficult topics to be taken up. The importance and value of the printed material, when transmitting health information, is changing with technological development. The benefit of the printed material is that it is easy to access.

The child's chronic disease affects the quality of life on entire family. Getting knowledge of child's illness, social support and other help from next of kin helps family to survive. Information on the child's illness, maintaining optimism and interaction and firmness within the family are the most important means to support survival.

The purpose of the thesis was to produce a guide about osteogenesis imperfecta. It is a comprehensive and easy-to-read information package. It is aimed for parents, as well as for the health care, social and education personnel and others who are interested in the subject. The guide contains information about the disease, its symptoms and treatment methods, as well as physiotherapy and exercise. The guide deals with everyday survival, peer support, and organizational activities as well as social support. The guide also gives links to the different actors and guides of social security. The work was commissioned by the Rare unit of the Finnish Association of People with Physical Disabilities (FPD).

Producing this thesis shows that there is a need for guide booklet for the parents of OI-children in daycare- and school age. It is important that guide booklets are easy to get.

KEYWORDS:

osteogenesis imperfecta, brittle bone disease, bisphosphonates

SISÄLTÖ

1 JOHDANTO	5
2 OSTEOTENESIS IMPERFECTA	6
2.1 Diagnostiikka ja oireet	6
2.2 Hoitomenetelmät	10
3 VANHEMPIEN TUEN JA TIEDON TARVE	13
4 PROJEKTIN TEHTÄVÄ JA TAVOITE	17
5 PROJEKTIN EMPIIRINEN TOTEUTTAMINEN	18
6 PROJEKTIN EETTISYYS JA LUOTETTAVUUS	26
7 POHDINTA	29
LÄHTEET	31
LIITTEET	
Liite 1. Toimeksiantosopimus	
Liite 2. Projektilupa	
Liite 3. Verkkokyselyn kysymyslomake	
Liite 4. Osteogenesis imperfecta - Harvinaiset opas	
TAULUKOT	
<i>Taulukko 1. Diagnostiikkaryhmittely (Sillence ym. 1979)</i>	7
<i>Taulukko 2. Opinnäytetyön aikataulu</i>	20
<i>Taulukko 3. Tiedonhaun tulokset Medic ja Cinahl tietokannoista</i>	21
<i>Taulukko 4. Oppaan sisällön muokkautuminen</i>	25

1 JOHDANTO

Osteogenesis imperfecta on synnynnäinen luutumisvajaussairaus, jolle on tyypillistä luuston hauraus ja lisääntynyt murtuma-alttius. Se on perinnöllinen ja valtaosalle aiheuttaja on mutaatio tyypin I kollageenin tuotantoa ohjaavassa geenissä. Taudinkuva vaihtelee vähäoireisesta kuolemaan johtavaan muotoon. (Sinikumpu ym. 2011.) Taudin diagnoosi ajoittuu yleisimmin lapsuusikään. Suomessa tautia sairastavia on tällä hetkellä yli 300 potilasta. Tautiin sairastuneen kannalta olisi parasta, jos tilanne selvitetäisiin asiantuntevassa yksikössä, jossa voidaan tutkia taudin perinnöllisyyttä koko perheen osalta sekä ohjata ja neuvoa perhettä. Potilaan perhe ja lähipiiri, koulu mukaan lukien, tarvitsevat tietoa sairaudesta ja sen aiheuttamista rajoituksista. (Kaitila ym. 2001.)

Osteogenesis imperfectan hoidon tavoite on potilaan oireet huomioiden mahdollisimman normaalin toimintakyvyn ylläpitäminen ja sosiaalisesti aktiivisen elämän mahdollistaminen. Liikuntavammoja yritetään ehkäistä, jotta potilaat selviytyisivät itsenäisesti jokapäiväisistä toimista. Parannuskeinoa ei tunneta, mutta oireita voidaan helpottaa bisfosfonaattihoidolla, fysioterapian ja kirurgian avulla. (Sinikumpu ym. 2011.)

Pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien on todettu tarvitsevan tukea tiedon saantiin ja arjen toimintoihin. Selviytymiskeinoina vanhemmat käyttävät muun muassa tiedon hankintaa lapsen sairaudesta. Vanhemmat kokevat tiedon saannin lapsen sairaudesta tukevan jaksamista. (Hopia 2006.)

Opinnäytetyössä tehtävänä oli tuottaa aineisto osteogenesis imperfectaa käsittelevään Harvinaiset oppaaseen. Tavoitteena on antaa kattavasti tietoa osteogenesis imperfectasta. Opas on suunnattu sairastaville, heidän läheisilleen sekä terveys-, sosiaali- ja opetustoimen henkilökunnalle ja muille asiasta kiinnostuneille.

2 OSTEOGENESIS IMPERFECTA

Osteogenesis imperfecta (OI) määritellään ryhmäksi harvinaisia geneettisiä sairauksia, jotka aiheuttavat luun massan alentumisen johdosta luun murtumien esiintymistä. Taudin vakavuusaste vaihtelee lähes oireettomasta tai pieniä murtumia aiheuttavasta, vakavaan synnytyksessä kuolemaan johtaviin vaarallisiin murtumiin. (Sillence ym. 1979; Rauch & Glorieux 2004.) Yleisimmin sairaus aiheutuu mutaatiosta geeneissä, jotka koodaavat tyypin I kollageenia. Tämä tyypin I kollageeni on proteiini, joka on muodostunut kolmesta (kaksi alfa1 sekä yksi alfa2) kierteelle laskostuneesta polypeptidiketjusta. Eniten kollageeni I:n synteesiä tapahtuu luuta tuottavissa osteoblasti-soluissa. Poikkeavia löydöksiä löytyy myös muista kudoksista, kuten silmien kovakalvot, hampaat ja jänteet, joissa kollageeni I on vallitseva proteiini. Sairaus ei vaikuta älylliseen kehitykseen. (Sinikumpu ym. 2011.)

2.1 Diagnoosi ja oireet

Osteogenesis imperfectan diagnostiikka perustuu yleisimmin kliiniseen taudinkuvaan sekä röntgenkuvalöydöksiin. Taudin epäily saattaa joskus herätä jo raskaudenaikaisessa ultraäänitutkimuksessa. (Sinikumpu ym. 2011.) Sillence ym. loi 1979 osteogenesis imperfecta sairauden luokituksen, johon kuului neljä eri ryhmää. Vuonna 1999 tätä luokitusta muokattiin ja luotu tautiluokitus on edelleen käytetyin (taulukko 1). Tautiluokitus jakaa osteogenesis imperfectan eri tyyppeihin kliinisten oireiden ja löydösten, radiologisten muutosten sekä oletetun periytymisen mukaan. (Kaitila ym. 2001.)

Taulukko 1. Diagnoosiryhmittely (Sillence ym. 1979)

IA	Vaihteleva luuston murtuma alttius. Normaali tai lievästi vähentynyt pituus. Siniset skleerat. Ikääntyessä kuulon heikkous. Normaalit hampaat.
IB	Vaihteleva luuston murtuma-alttius. Normaali tai lievästi vähentynyt pituus. Siniset skleerat. Dentinogenesis imperfecta eli maitohampaissa esiintyvä tautimuoto. Ikääntyessä kuulon heikkous.
II	Luuston vaikea murtuma-alttius. Kohdun sisäinen tai synnytyksessä kuolemaan johtava tautimuoto.
III	Vaihteleva, usein vakava luuston murtuma-alttius. Luuston epämuodostumat. Siniset skleerat. Lyhytkasvuisuus. Vaihtelevasti Dentinogenesis imperfecta.
IVA	Vaihteleva murtuma-alttius. Luuston epämuodostumat. Usein lyhytkasvuisuutta. Normaalit skleerat ja hampaat.
IVB	Vaihteleva murtuma-alttius. Luuston epämuodostumat. Usein lyhytkasvuisuutta. Normaalit skleerat. Dentinogenesis imperfecta.
V	Hyperplastinen kallus – OI tyyppi. Luunmurtumien yhteydessä, murtumakohdassa esiintyy voimakasta luun uudistuotantoa, jolloin murtumakohta paksuuntuu.

Yleisimpinä sairauden merkkeinä pidetään vähäisestäkin vammasta syntyviä luunmurtumia sekä näiden murtumien virheellisistä paranemisista johtuvia epämuodostumia, silmien sinertäviä skleeroja, hampaiden vaurioita sekä kuulon heikkoutta. Osteogenesis imperfectan diagnoosi on yksinkertainen henkilöillä, joilla on perinnöllinen taipumus sairauteen ja joilla esiintyy useita sairaudelle tyypillisiä oireita, mutta voi olla hankalaa perinnöllisyyden näytön puutteesta ja kun luun heikkous ei ole sairaudelle tyypillinen. Luotettava diagnoosi pystytään usein tekemään geenitutkimuksen avulla. Tapauksista 90 %:ssa geenimutaatio kollageeni I koodaavassa geenissä pystytään paikantamaan geenitutkimuksen avulla. (Rauch & Glorieux 2004.)

Luustomuutoksia syntyy, koska kollageeni I synteesiä tapahtuu eniten luuta tuottavissa osteoblasti-soluissa, mutta geenimutaatio häiritsee myös muiden proteiinien synteesiä osteoblasti-soluissa. Nämä kaikki orgaaniset muutokset

kudoksissa vaikuttavat siten, että luuston mineraalipitoisuus on keskimääräistä korkeampi, jolloin luuston kokonaismassa on alhaisempi ja rakennelujuus heikompi. Osteogenesis imperfecta potilaiden luut ovat normaalia ohuempia, kovempia ja hauraampia ja ne kestävät huonosti toistuvaa rasitusta sekä vääntövoimaa. Murtuma-alttius vähenee murrosiässä, mutta etenkin naisilla murtuma-alttius lisääntyy taas vaihdevuosien aikana. Heikentynyt luusto aiheuttaa potilailla muutoksia tukirangan rakenteeseen ja ryhtiin, sairastuneet ovat keskimääräistä lyhyempiä, heillä esiintyy harjurintaa, rintarangan kyfoskolioosia eli selkärangan vinoumaa yhdistettynä rintarangan kyttyrään sekä lonkkamaljakon kehityshäiriöitä, nivelet ovat usein yliliikkuvat ja siitä johtuen nivelissä esiintyy virheasentoja ja suurentunut alttius nivelen sijoiltaan menoon. Kallon muoto voi olla poikkeava siten, että otsa on leveä ja takaraivo litteä. Lihakset ovat usein alikehittyneet ja motorinen suorituskyky on heikko. (Sinikumpu ym. 2011.)

Skleerat eli silmien kovakalvot ovat sinertävät. Vastasyntyneillä tämä löydös on epätarkka, koska terveillä vastasyntyneilläkin on tyypillisesti tummat tai sinertävät skleerat. (Sinikumpu ym. 2011.)

Hammasoireita esiintyy useimmin maitohampaissa kuin pysyvissä hampaissa. Maitohampaissa esiintyvää tautimuotoa kutsutaan dentinogenesis imperfectaksi. OI potilaiden hampaat saattavat olla heikot ja kellertävät. Kolmanneksella OI potilailla on vakavia vaurioita hampaissa. (Sinikumpu ym. 2011.)

Kuulon heikentymistä aiheuttavat luustomuutokset korvien kuuloluissa. Huonokuuloisuus yleistyy aikuisiällä siten, että noin puolet aikuisista OI potilaista ovat huonokuuloisia. (Sinikumpu ym. 2011.)

Ihon heikkous, ohuus ja atrofisuus johtuvat ihon kollageeni pitoisuuden muutoksista. Kollageenin I synteessin muutokset vaikuttavat myös ihon kollageeni pitoisuuteen. Potilaiden ihon haavat paranevat huonosti. Sidekudosten aineenvaihdunnan kiihtymisen johdosta potilaat kärsivät

heikentyneestä lämmönsietokyvystä, hikoilusta, kohonneesta ruumiinlämmöstä sekä tihentyneestä sydämen sykkeestä. (Sinikumpu ym. 2011.)

Sairauden tärkein erotusdiagnoosi on pahoinpitely. Mahdollinen pahoinpitely tulisi ottaa huomioon kaikissa niissä tapauksissa, joissa lapsen vammat ja oireet ovat ristiriidassa tapahtumatietoihin nähden. Epäily tulee herätä myös, kun isompi lapsi itse kertoo pahoinpitelystä, vaikka vammoja ei olisi näkyvissäkään. Epäily pahoinpitelystä edellyttää lapsen lähettämistä päivystyspotilaana lastensairaalaan. Pahoinpitelyä epäiltäessä tulee ottaa huomioon lapsen ikä; mitä pienempi lapsi on, sitä todennäköisemmin vamma on tuottamuksellinen. Huomioon tulee ottaa myös pienen lapsen epämääräiset oireet, kuten pahoinvointi, tajunnan häiriöt, hengityskatkokset sekä ärtyneisyys, jotka ovat tyypillisiä ravistelemalla aikaansaadun kallonsisäisen vamman oireita. Lapsen vammat tulee suhteuttaa myös iän mukaiseen liikunnalliseen kehitystasoon. (Tupola ym. 2005.) Luuston poikkeavan haurauden selvittämiseksi tutkimukset tulee aloittaa, kun lapsella on todettu kolmas murtuma. Näihin ei oteta huomioon suurienergisiä vammoja, kuten liikenneonnettomuudet, putoaminen yli kolmen metrin korkeudelta, eikä kallon, nenän, sormien ja varpaiden murtumia sekä murtumien uusiutumisia. (Hero ym. 2008.) Toinen tärkeä erotusdiagnoosi on hypofosfasia eli harvinainen perinnöllinen metabolinen sairaus, jossa kalsium ja fosfori eivät imeydy kunnolla luustoon sekä vanhemmilla lapsilla ja aikuisilla leukemia, fibroottinen dysplasia eli luun muodostuksen kehityshäiriö ja idiopaattinen juveniili osteoporoosi eli ennen murrosikää syntyvä harvinainen tauti, jossa esiintyy luunmurtumia (Sinikumpu ym. 2011).

Eliniän ennustuksesta Paterson ym. (1995) tutkimuksessa todettiin tyypin I OI potilaiden (n=743) eliniän olevan samanlainen kuin normaalilla väestöllä. Eliniän odote oli hieman matalampi tyypin IB, IVA ja IVB OI potilailla kuin normaalilla väestöllä. Tyypin III OI potilaiden eliniän odote oli erittäin matala, useimmat tyypin III OI potilaat menehtyvät ennen 10. ikävuottaan. (Paterson ym. 1995.)

2.2 Hoitomenetelmät

Kaiken hoidon tavoitteena on potilaan mahdollisimman normaali toimintakyky, johon pyritään lääkkeettömien hoitomuotojen kuten fysioterapian, kuntoutuksen ja kirurgian sekä lääkityksen avulla (Sinikumpu ym. 2011).

Rauch ja Glorieux (2006) ovat tutkineet osteogenesis imperfectan erilaisia hoitomuotoja. **Lääkkeettömät hoitomuodot**, kuten **fysioterapia** ja **kuntoutus** todettiin tärkeiksi ja ensisijaisiksi hoitomuodoiksi. Fyysiset aktiviteettiohjelmat lisäsivät liikkuvuutta ja muita toiminnallisia kykyjä sekä ehkäisivät murtumia. (Rauch & Glorieux 2006.) Fysioterapiaa ja jatkuvaa kuntoutusta pidetään tärkeänä, koska potilaiden on todettu hyötyvän lihasmassan kasvattamisesta. Vähimmillään kuntoutus voi olla päivittäisiä seisomaharjoituksia. (Sinikumpu ym. 2011.)

Sinikumpu ym. (2011) nostavat esille myös potilaan yksilöllisen tarpeen erilaisille apuvälineille. Apuvälineiden tarpeeseen ja määrään vaikuttavat sairauden vaikeusaste sekä varsinkin lasten kohdalla lapsen kehitysvaihe. Myös asunnon muutostyöt tulisi arvioida yksilöllisesti. Hyvin tärkeänä pidetään myös vanhempien tukemista ja ohjaamista. Vanhemmille ja perheille tulisi järjestää vertaistukea ja vanhempia tulisi ohjata hakemaan yhteiskunnallisia tukia, esimerkiksi vammaistukea. (Sinikumpu ym. 2011.)

Ensisijaisia hoitumuotoja ovat myös korjaavat leikkaukset. Luiden suoristusleikkauksia tehdään usein jo ennen kävelemään opettelua. (Rauch & Glorieux 2006.) **Kirurginen hoito** todetaan tarpeelliseksi murtumien hoidossa ja ehkäisyssä sekä asennonkorjausleikkauksissa. Leikkauksissa on käytetty useimmiten luunsisäistä ydinnaulausta. (Sinikumpu ym. 2011.)

Bisfosfonaatti – lääkkeet ovat nousseet keskeiseksi osaksi taudin hoitoa viimeisten vuosikymmenten aikana. Bisfosfonaatit vaikuttavat luuta hajottavien solujen toimintaan hilliten niiden toimintaa. Lääkettä annetaan yleisimmin suonensisäisesti annosteltuna, mutta voidaan antaa myös enteralisesti. Tukihoitona käytetään D-vitamiinia ja kalsiumia. (Sinikumpu ym. 2011.)

Bisfosfonaattihoidon todettiin olevan merkittävä osa sairauden hoitoa, koska sen avulla potilaiden elämänlaatu parani huomattavasti. Lääkehoidon ei todettu tuovan parannusta sairauteen, vaan se toimi tukena fysioterapialle, kuntoutukselle sekä kirurgiselle hoidolle. Bisfosfonaattihoidon pitkäaikaisista vaikutuksista ei ole riittävästi tutkimustuloksia, jotta voitaisiin varmuudella osoittaa, kenelle ensisijaisesti hoitoa tulisi antaa ja kuinka kauan. (Rauch & Glorieux 2006.)

Åström ja Söderhäll (2002) ovat tutkimuksessaan etsineet tehokasta oireenmukaista hoitoa osteogenesis imperfectaan. Tutkimukseen valikoitui 28 lasta, iältään 0.6 – 18 vuotta, joilla kaikilla on sairauden vakava muoto tai lievä muoto yhdistyneenä selkärangan murtumiin. Suonensisäisen bisfosfonaattihoidon aikana kaikilla potilailla todettiin luuntiheyden kasvua ja varsinkin nuorimmilla potilailla myös huomattavaa paranemista hyvinvoinnissa, kivussa ja liikkuvuudessa, ilman merkittäviä sivuvaikutuksia. Tuloksia voi pitää merkittävinä, koska tutkimus kesti pisimmillään yhdeksän vuotta. Tuloksissa todettiin, että varhain aloitettu bisfosfonaattihoido ehkäisee selkärangan epämuodostumia. Pienten lasten ollessa kyseessä hoidon vaikutuksia tulisi kuitenkin voida seurata aikuisuuteen asti. Tulosten perusteella lasten osteogenesis imperfectaa tulisi hoitaa bisfosfonaattilääkityksellä, fysio- ja toimintaterapialla, korjaavilla leikkauksilla sekä kuntoutuksella. (Åström & Söderhäll 2002.)

Sakkers ym. (2004) on tutkinut 34 potilaan ryhmässä bisfosfonaattilääkityksen vaikutuksia pitkien luiden murtuma-alttiuteen, luun mineraalimäärään ja –tiheyteen sekä nikamapituuksiin ja kokonaismittasuhteisiin. Hollannissa tehdyn tutkimuksen mukaan luun mineraalimäärä sekä tiheys kasvoivat lääkettä saavalla ryhmällä (n=16) samoin murtuma-alttius väheni huomattavasti. Sen sijaan tutkimus osoitti, ettei ollut havaittavissa eroja mittasuhteissa eikä nikamapituuksissa lääkettä saavan ryhmän ja plaseboa saavan ryhmän (n=18) välillä. Tutkimuksen lupaavista tuloksista huolimatta tarvitaan edelleen lisää tutkittua tietoa siitä, ketkä hyötyvät hoidosta parhaiten ja missä vaiheessa sairautta hoito tulisi aloittaa. (Sakkers ym. 2004.)

Suonensisäisen, jaksottaisen bisfosfonaattilääkityksen vaikutuksia ovat tutkineet muun muassa Falk ym. (2003), Monpetit ym. (2003) sekä Zeitlin ym. (2003). Falkin ym. (2003) tutkimuksessa tutkimusjoukko oli melko pieni, kuusi lasta, Monpetit ym. (2003) käytti tutkimuksessaan 42 potilasta ja Zeitlin ym. (2003) 116 potilasta. Falk ym. (2003) sai tutkimuksessaan kahden vuoden aikana selville, että bisfosfonaatit kasvattavat luuntiheyttä ja vähentävät murtumia ja potilaat kehittyivät toiminnallisessa liikkuvuudessa. Tuloksia mitattiin röntgentutkimuksilla, verikokeilla sekä lastenterapeutin arvioinnilla toiminnallisuudesta. Lisäksi vanhemmat pitivät päiväkirjaa lapsen yleisestä terveydestä sekä murtumien ilmaantumisesta hoitajaksojen välissä. (Falk ym. 2003.) Monpetit ym. (2003) tutki lihasvoiman kehittymistä kahden vuoden bisfosfonaattihoidon aikana. Oleellista oli se, että lääkitys paransi lihasvoimaa. Hyvä tulos saavutettiin jo neljän kuukauden hoidon jälkeen ja hyöty kesti ainakin kahden vuoden ajan. (Monpetit ym. 2003.) Lääkityksen vaikutuksia potilaiden pituuteen ja painoon tutkinut Zeitlin ym. (2003) sai tutkimuksessaan selville, että bisfosfonaattilääkitys lisäsi pituuskasvua ainakin tyypin III potilailla, mutta painon kehityksen tuloksiin voi vaikuttaa ruokahalun lisääntyminen vähentyneiden murtumakipujen johdosta. Tulokset osoittivat kuitenkin, että painoa tulee verrata suhteessa pituuteen, ei niinkään iänmukaiseen kasvuun. Tulosten perusteella OI-lasten pituuden ja painon kehitystä tulee verrata ennemminkin hoitoa saaneiden ja hoitoa saamattomien kuin terveiden välillä. (Zeitlin ym. 2003.)

Bisfosfonaattilääkityksellä ei todettu olevan merkittäviä sivuvaikutuksia oraalisesti tai suonensisäisesti toteutettuna (Åström & Söderhäll 2002 ja Sackers ym. 2004). Falk ym. (2003) tutkimuksessa sivuvaikutuksena todettiin flunssan kaltaisia oireita. Monpetit (2003) ym. tutkimuksen tulokset eivät sisältäneet tietoa mahdollisista sivuvaikutuksista.

3 VANHEMPIEN TUEN JA TIEDON TARVE

Hopia (2006) on toimintatutkimuksessaan tutkinut somaattisesti pitkäaikaissairaahan lapsen perheen terveyden edistämistä. Tutkimukseen osallistui kahden sairaalan lastenosaston henkilökuntaa (n=40) sekä sairaaloissa hoidettavina olleiden lasten perheenjäseniä (n=82). Tutkimus osoitti pitkäaikaissairaiden lasten perheiden tarvitsevan tukea vanhemmuuden vahvistamisessa, tunnekuorman jakamisessa ja arkipäivän selviytymisessä. Kohdatessaan perheen todellisuuden sairauden ja sairaalahoidojaksojen aikana, syntyy hoitajille erittäin hyvät mahdollisuudet vastata näihin tarpeisiin. Pitämällä perheen yksilöllistä tilannetta ja avun tarvetta työnsä lähtökohtana kykenee hoitaja perheen tukemiseen. Sivuuttamalla perheen todellisuuden ja pitämällä kiinni omista uskomuksistaan siinä, mikä on perheen tilanne ja mitä tukea perhe tarvitsee, ei hoitaja todennäköisesti kykene tukemaan perhettä riittävästi. (Hopia 2006, 7–8.)

Vanhempien elämänlaadun on todettu pääsääntöisesti heikkenevän lapsen sairastuessa pitkäaikaissairauteen. Lapsen sairauden vakavuus ei välttämättä vaikuta vanhempien kokeman stressin syvyyteen. Lapsen sairaus voi myös lisätä perheen yhteenkuuluvuuden tunnetta. Vanhemmat tuntevat itsensä epävarmoiksi ja kokevat pelkoa ja ahdistusta sairaalaympäristössä. Selviytymiskeinoina vanhemmat käyttävät muun muassa tiedon hankintaa lapsen sairaudesta, sosiaalisen tuen hakemista läheisiltä, henkilökunnalta ja vertaisilta sekä perheen sisäisten roolien uudelleenmäärittämistä. Vanhempien kokemusten mukaan lapsen sairauden tuntemisen oppiminen, toiveikkuuden ylläpitäminen ja perheen sisäisten vuorovaikutussuhteiden kiinteys ovat tärkeimpiä selviytymistä tukevia keinoja. (Hopia 2006, 18–19.)

Lassila (2006) selvitti tutkimuksessaan, minkälaista ohjausta keskosen vanhemmat (n=8) olivat saaneet hoitohenkilökunnalta keskoslapsen sairaalahoidon aikana. Tutkimus osoitti ohjauksen kehittämistarpeen yksilölliseen ja perhekeskeiseen suuntaan (Lassila 2006).

Vauvan poikkeavuutta koskevan tiedon välittymistä vanhempien näkökulmasta on tutkinut Hänninen (2005). Aineistolähtöinen tutkimus pohjautui perheiden (n=16) ja työntekijöiden (n=77) haastatteluun. Hännisen (2005) mukaan ensitieto voidaan ymmärtää joko kapea- tai laaja-alaisesti. Kapeimmillaan on kyseessä lyhyt diagnoosin kerronta. Yleisemmin ensitiedolla ymmärretään kuitenkin prosessia, jonka aikana annetaan tietoa lapsen poikkeamasta ja jonka aikana perhe saa ohjausta ja tukea. (Hänninen 2005.) Tämän päivän toimintaa ensitiedon antamisessa ohjaa asiakas- ja perhekeskeinen lähestymistapa. Tässä lähestymistavassa asiakas tai perhe on oman elämänsä aktiivisia ja yhdenvertaisia asiantuntijoita hoitohenkilöstön rinnalla. Asiakkaan tai perheen näkökulma määrittää tarpeet. Myös ensitietotilanteessa he itse arvioivat tiedon tarpeensa. Ensitiedon sisällön lisäksi tärkeää on huomioida myös tapa, jolla sitä annetaan. (Hänninen 2005, 23–25.)

Ensitiedon sisältö ja toimintatapa sitä annettaessa riippuu monesta eri tekijästä. Toimintayhteys, jossa ensitietoa annetaan muovaa sen sisältöä ja kestoa. Ensitiedon sisältöä ja sen antamista on tutkittu varsin paljon. Tutkimusten myötä ensitiedon sisältö on tarkentunut kullekin ajankohdalle tyypilliseen muotoon, joka kuitenkin vaihtelee tapauskohtaisesti. (Hänninen 2005, 21–22.)

Hänninen (2005) on tutkimuksessaan päätenyt jakamaan ensitiedon tietoon, tunteeseen ja vuorovaikutusprosessiin. Tällä kohtaamisten kolmiportaisella jaolla tieto käsittää vammaa koskevan rehellisen tiedon. Tunnetasolla on kyseessä vammaisen lapsen kohtaaminen, jossa hoitohenkilökunnan kiireettömällä läsnäololla, inhimillisinä ihmisinä, on tärkeä merkitys vanhempien näkökulmasta katsottuna. Vuorovaikutusprosessi on tasoista kolmantena ja siinä on kysymyksessä lapsen, vanhempien ja hoitohenkilökunnan välinen vuorovaikutus. Nämä tasot eivät toteudu selkeissä, eroteltavissa olevissa vaiheissa, vaan koko ensitietoprosessin aikana päällekkäisinä ja sisäkkäisinä tapahtumina. Arvioitaessa kolmen eri kohtaamistason merkityksellisyyttä ensitietotilanteessa, jossa ei vielä ole varmuutta mahdollisesta diagnoosista, on päädytty siihen, että tärkein tasoista on vuorovaikutusprosessi. Perhelähtöistä toimintatapaa toteutettaessa tämä ilmenee avoimeen dialogiin perustuvana

kumppanuutena. Toiseksi tärkein taso on tunnetaso. Välittäessään tietoa lapsen vammasta tulee työntekijöiden suhtautua avoimesti vammaan ja nostaa lasta esiin vamman sijasta. Tiedon taso sijoittuu viimeiseksi ja siinä tärkeintä on rehellisen tiedon antaminen vammasta. (Hänninen 2005, 194–195.)

Toijan (2011) harvinaissairaiden lasten vanhempien kokemuksista vertaistuesta käsitellyt tutkimus osoitti vertaistuen merkittäväksi tukimuodoksi. Tutkimus pohjautui vanhempien (n=14) tuottamiin kirjallisiin kertomuksiin vertaistuesta. Vertaistuesssa nousi esille kolme pääteemaa, selviytyminen, välittäminen ja jaettu kokemus. Tietotaidon karttuminen ja voimavarojen saaminen sairauden kanssa jaksamiseen liittyvät selviytymiseen. Aito kohtaaminen ja merkityksellinen ihmissuhde tulevat välittämisen osa-alueiksi. Jaetun kokemuksen osalla nousevat esille yhteinen kokemus ja sen vastavuoroinen jakaminen. Vertaistuen löytäminen on usein haastavaa ja vaikeaa. Tutkimus suosittaakin vertaistuen pariin johdattamisen sisällyttämistä hoitosuunnitelmaan. Kokemuksellisen tiedon ei katsottu tutkimuksessa kilpailevan ammattilaisten tiedon kanssa eikä asettuvan koulutietämystä vastaan. (Toija 2011, 36–50.)

Hyvän terveysaineiston katsotaan tukevan inhimillistä vuorovaikutusta tietyn aiheen vahvistamisen, täsmentämisen ja havainnollistamisen kautta. Aineisto voi toimia myös muistin tukena ja aktivoida omaa terveyttä koskeissa asioissa sekä sairauden hoidossa. Aineiston avulla voidaan nostaa esille myös vaikeasti esille otettavia puheenaiheita. Painetun materiaalin merkitys ja arvo terveystiedon välittämisessä on muuttumassa teknisen kehityksen myötä. Merkittävimpänä tiedonvälityskanavana saattaakin toimia ihmisten keskinäinen vuorovaikutus. (Rouvinen-Wilenius 2008.)

Yhteiskunta tarjoaa eri tukimuotoja pitkäaikaissairaalle lapsen vanhemmille. Tukimuotoja ovat muun muassa Kansaneläkelaitoksen välityksellä maksettavat erityishoitoraha, kuntoutukseen myönnettävät tuet sekä alla 16-vuotiaan vammaistuki. Kotikunnalta on mahdollista anoa esimerkiksi omaishoidon tukea. (Kela 2012.)

Kansanterveys-, potilas- ja vammaisjärjestöjen yhdessä kokoaman kattavan Sosiaaliturvaopas pitkäaikaissairaille ja vammaisille 2012 tavoitteena on ohjata sosiaaliturvan luomien mahdollisuuksien maksimaaliseen hyödyntämiseen. Vuodesta 2010 julkaistua opasta päivitetään vuosittain ja se on saatavilla ainoastaan sähköisenä versiona. (Sosiaaliturvaopas 2012.)

4 PROJEKTIN TEHTÄVÄ JA TAVOITE

Opinnäytetyössä tehtävänä oli tuottaa aineisto Osteogenesis imperfectaa käsittelevään Harvinaiset oppaaseen. Tavoitteena on antaa kattavasti tietoa osteogenesis imperfectasta. Opas on suunnattu sairastaville, heidän läheisilleen sekä terveys-, sosiaali- ja opetustoimen henkilökunnalle ja muille asiasta kiinnostuneille.

5 PROJEKTIN EMPIIRINEN TOTEUTTAMINEN

Projekti eli hanke tarkoittaa yleensä joukkoa ihmisiä, jotka ovat kokoontuneet yhteen suorittamaan tiettyä tehtävää sovitun budjetin ja aikataulun määräämissä rajoissa. Projektille tyypillisiä ominaisuuksia ovat ainutkertaisuus, tilaustyö, selkeä tavoite ja rajausta, oma organisaatio sekä aikataulu ja budjetti. Projekti on suunniteltu tehtäväkokonaisuus, joka jakautuu useisiin eri vaiheisiin. Suunnitteluvaiheen keskeisin osuus on aikataulu, koska sen avulla projektin kulkua ja etenemistä voidaan seurata. Projekti päättyy, kun kaikki tehtäväosuudet on suoritettu ja lopputulos on hyväksytty. (Ruuska 2006.)

Tekijöiden mielenkiinto heräsi opinnäytetöiden aiheita käsitelleellä oppitunnilla Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön esittämiä harvinaisia sairauksia ja opinnäytetyön tuotoksena syntyvää opasta kohtaan. Työ koettiin tarpeelliseksi, koska suomenkielistä materiaalia harvinaisista sairauksista on yleisesti heikosti saatavilla. Näistä sairauksista valittiin yksi, tekijöille ennestään tuntematon Osteogenesis imperfecta. OI on synnynnäinen ja perinnöllinen luustonhauraustauti. Suomessa osteogenesis imperfecta tautia sairastaa noin 350 henkilöä. Tauti koostuu useista oireista, jotka vaihtelevat vaikeusasteen ja esiintyvyyden suhteen yksilöllisesti. Taudin oireita ja vammaisuutta aiheuttavia tekijöitä esiintyy luustossa, silmissä, kuulossa, hampaissa sekä fyysisen kasvun alueella. Tauti ei vaikuta älylliseen kehitykseen. Vaikka osteogenesis imperfecta sairauden syntymekanismi tunnetaan hyvin, sairautta ei pystytä kuitenkaan parantamaan. Hoitokeinoina on murtumien ehkäisy, murtumien parantaminen ja fyysisen kunnon ylläpitäminen. (Suomen Osteogenesis imperfecta – yhdistys 2006.)

Tämä opinnäytetyö toteutettiin projektina, jonka tavoitteena oli tuottaa Invalidiliiton Harvinaiset-yksikölle aineisto oppaan laatimiseksi osteogenesis imperfectaan sairastuneen vanhemmille. Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö julkaisee oppaita harvinaisista sairauksista. Sairauden yllättäessä ensitiedon merkitys sairastuneelle ja hänen omaisilleen on ensiarvoisen tärkeää. Hoitohenkilökunnan antaman tiedon tulee olla asianmukaista ja asianomaisten tarpeita huomioivaa. Opas on hyvä väline terveydenhuoltohenkilökunnalle, sekä

kattava tietopaketti sairastuneelle ja hänen omaisilleen sairaudesta. Oppaassa on myös yhteystiedot sairastuneiden yhdistyksiin ja vertaistuki palveluihin. Oppaan tarkoituksena on antaa selkeää ja helppolukuista tietoa tautiin sairastuneille, heidän omaisille sekä muille asiasta kiinnostuneille. Aiheen valinnan jälkeen tehtiin toimeksiantosopimus (liite 1) Invalidiliiton kanssa.

Projektin toteuttamiseen osallistui kolme henkilöä. Projektin tehtävät jakautuivat toteuttajien kesken siten, että kukin valmisti ensin omaa osuuttaan itsenäisesti ja tämän jälkeen osuudet koottiin yhteen. Yhteen koottuja tuotoksia muokattiin tekijöiden yhteisissä palaverissa, joita pidettiin Salon lisäksi Pöytyällä. Projektin eteneminen on selostettu tarkemmin seuraavissa kappaleissa. Projektille laadittiin aikataulu suunnitteluvaiheessa (taulukko 2), joka täsmentyi työn edetessä.

Taulukko 2. Opinnäytetyön aikataulu

Päätös opinnäytetyön aiheesta saatujen ennakkoihdeiden pohjalta	17.1.2012
Aiheen hyväksyntä Invalidiliiton Harvinaiset yksikössä, toimeksiantosopimus	Tammikuu 2012, toimeksiantosopimus 31.1.2012
Tiedonhankinta tietokannoista	Helmikuu 2012
Projektisuunnitelman laadinta ja hyväksyntä, projektiluvan saanti	Tammi-maaliskuu 2012
Nettikyselylomakkeen valmistelu ja julkaisu sekä osallistuminen Invalidiliiton järjestämään osteogenesis imperfecta tapaamiseen	Maaliskuu 2012
Yhteydenotot sähköpostitse potilasyhdistys Suomen Osteogenesis Imperfecta ry:een	Maalis-huhtikuu 2012
Opinnäytetyön koostaminen	Huhtikuu 2012 -
Oppaan muuttuminen ensitieto-oppaasta Harvinaiset-oppaaksi	Kesäkuu 2012
Oppaan sisällön suunnittelu	Elokuu 2012
Osteogenesis imperfecta -oppaan tekstien hyväksyttäminen asiantuntijoilla	Lokakuu 2012
Opinnäytetyön viimeistely, korjaus- ja lisäyksesitysten huomiointi, uudet tarkastuttamiset	Loka-marraskuu 2012
Opinnäytetyön valmistuminen, esittely koululla ja toimittaminen tilaajalle	Joulukuu 2012

Osteogenesis imperfecta sairaudesta etsittiin tietoa (taulukko 3) Cinahl- ja Medic tietokannoista sekä Google hakupalvelimen kautta. Aihe rajattiin suomen- tai englanninkielisiin artikkeleihin julkaisuvuoden mukaan siten, että artikkeli oli julkaistu aikaisintaan vuonna 2003, artikkelin tuli käsitellä lasten sairautta ja sen hoitoa sekä artikkelista tuli löytyä koko teksti. Hakusanana käytettiin "Osteogenesis imperfecta". Hakujen tuloksena löytyi jonkin verran englanninkielistä tutkimustietoa, suomenkielisiä artikkeleja löytyi kaksi. Valittuihin tutkimuksiin perehdyttiin lukemalla niiden tiivistelmät ensin läpi. Joukosta poistettiin tutkimukset, joiden kohteena olivat olleet aikuiset tai ne koskivat pelkästään yhtä hoitomenetelmää. Tämän jälkeen perehdyttiin tutkimuksesta julkaistuun tekstiin kokonaisuudessaan. Opinnäytetyön materiaaliksi valikoituivat tutkimukset, jotka olivat yleisluontoisia ja koskivat sairauden luonnetta, diagnosointia ja hoitoa. Tietokantahakujen tuloksena tutkimustietoa ensitiedosta oli vapaasti saatavilla varsin vähän. Tämän johdosta tutkimustietoa ensitiedon merkityksestä sairastuneelle ja heidän omaisille etsittiin kirjoista ja Google hakupalvelimen kautta.

Taulukko 3. Tiedonhaun tulokset Medic ja Cinahl tietokannoista

Tietokanta	Hakusana(t)	Tulos	Otsikon ja haussa tulleen tiedon perusteella valitut	Tiivistelmän perusteella valitut	Koko tekstin perusteella valitut
Medic	Osteogenesis imperfecta	17	2	2	2
Cinahl	Osteogenesis imperfecta	24	8	7	6
Medic	ensitieto + lapsi + koko teksti	0	0	0	0
Cinahl	first information + children + full text	11	0	0	0
Cinahl	first information + newborn + full text	4	0	0	0

Tiedonhaun ohella valmisteltiin projektisuunnitelma, jonka hyväksyivät ensin opinnäytetyön ohjaajina toimineet opettajat. Valmis projektisuunnitelma lähetettiin hyväksyttäväksi Invalidiliittoon. Liitolta saatiin lupa (liite 2) projektin toteuttamiselle helmikuussa 2012.

Kokemusasiantuntijoille laadittiin verkkokysely (liite 3). Sairastuneille ja heidän läheisilleen suunnatussa verkkokyselyssä pyrittiin kuudella eri kysymyksellä selvittämään tarvetta ensitieto-oppaalle, kenelle se tulisi suunnata ja mitä sen tulisi sisältää. Lisäksi kysyttiin tilanteen kokemisesta diagnoosin varmistuessa, siinä yhteydessä saadusta tiedosta sekä sitä, vastasiko silloin saatu informaatio tiedontarpeisiin.

Maaliskuussa 2012 osallistuttiin Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskuksessa perheille suunnattuun Osteogenesis imperfecta diagnoositapaamiseen. Tavoitteena oli kerätä tietoa opinnäytetyön tueksi sekä esitellä verkkokysely. Tapaamisessa saatiin osallistua perheiden mukana dosentti, apulaisylilääkäri Outi Mäkitien bisfosfonaatti-lääkitystä käsitelleelle luennolle. Lisäksi oltiin mukana Lastenklinikan fysioterapeutin Patrick Willamon pitämässä keskustelupainotteisessa osuudessa, jossa käsiteltiin liikunnan mahdollisuuksia ja liikkumisen tärkeyttä. Tekijöille oli varattu mahdollisuus keskustella perheiden kanssa ruokailu- ja kahvitauon yhteydessä. Tilaisuudesta saatiin paljon asiantuntijatietoa, jota voitiin hyödyntää oppaassa. Kokemusasiantuntijoiden kanssa käydyt keskustelut jäivät vähäisiksi aikataulun vuoksi. Tilaisuuden järjestäjä lupasi välittää osallistujille tiedon tulossa olevasta verkkokyselystä, jota ei diagnoositapaamisen aikataulujen vuoksi ehditty esitellä.

Tieto verkkokyselystä toimitettiin Lahden diagnoositapaamiseen osallistujien lisäksi Suomen Osteogenesis Imperfecta yhdistykselle. Vastauksia verkkokyselyyn saatiin kuusi kappaletta. Verkkokyselyssä vastaajat täyttivät anonymisti SurveyMonkey kyselytutkimustyökalun avulla luodun kyselylomakkeen, jonka vastaukset kirjaantuivat käyttäjätunnuksen ja salasanan takana olevalle sivustolle. Saatua vastauksia ei voitu täysimääräisesti hyödyntää materiaalin niukkuuden vuoksi sekä siksi, että toivotut aihealueet, päivähoito- ja kouluikäisen lapsen arjessa selviytyminen,

eivät sisältyneet toimeksiantosopimukseen. Verkkokyselyssä saaduissa vastauksissa tuotiin esille tarve oppaalle.

Suomen Osteogenesis Imperfecta –yhdistys oli samanaikaisesti tekemässä omaa tietopakettiaan, johon sisältyi lähinnä vertaistukea käsittelevä opas-lehtinen, dvd-levy, asuste ja aiemmin Invalidiliiton julkaisema Osteogenesis imperfecta -opas. Tämä synnytyssairaaloihin jaettava tietopaketti oli kohdistettu vastasyntyneiden OI-lasten vanhemmille. Yhdistys koki opinnäytetyönä tehtävän oppaan laadinnan osin päällekkäiseksi omalle työlleen.

Oppaan sisältö muokkautui työn edetessä. Muokkautumisen vaiheet on kuvattu oppaan sisällysluettelon päivittymistä esittävässä taulukossa (Taulukko 4). Ensimmäisen version sisällysluettelo oli aikaisemmin julkaistujen ensitieto-oppaiden sisällysluettelo mukaileva. Muokkautumista tapahtui aluksi tekijöiden ja ohjaavien opettajien keskinäisten tapaamisten sekä kirjallisuuden pohjalta. Toisessa versiossa tarkennettiin ohjaavien opettajien esityksestä sisältöä siltä osin, että erillisenä otsikkona aiemmin ollut Hoitomenetelmät -kappale sisällytettiin Osteogenesis imperfectan piirteet kappaleen alaotsikoksi. Kolmannessa versiossa kappale Osteogenesis imperfectan piirteet yhdistettiin, ohjaavien opettajien esityksestä, kokonaisuudessaan kappaleen Mikä osteogenesis imperfecta on? alle.

Oppaan arki-osion valokuvat tuotettiin tekijöiden toimesta, koska sillä pystyttiin välttämään tekijänoikeusongelmat. Kuvaukset suoritettiin Turun Ammattikorkeakoulun Salon toimipisteen lastenhoitotyön luokassa, hyödyntäen luokassa ollutta materiaalia. Valokuvilla havainnollistetaan oppaan arkea käsittelevän kappaleen tekstejä.

Kolmas versio muokkautuneesta oppaasta (taulukko 4) toimitettiin Invalidiliitolle tarkastettavaksi lokakuun alussa. Invalidiliitto toimitti oppaan raakaversion edelleen HUS Lastenklinikan apulaisylilääkäri Outi Mäkitielle, joka oli ennakkoon lupautunut tarkastamaan oppaan sairautta käsittävän tietosisällön asianmukaisuuden. Lisäksi Invalidiliitto toimitti oppaan Suomen Osteogenesis Imperfecta – yhdistykselle. Invalidiliitossa yhteyshenkilönä toiminut suunnittelija

Miia Laitinen toimitti omat korjaus- ja lisäysehdotuksensa teksteihin. Ehdotukset käsittelivät koko oppaan kieliasua ja Laitinen kehotti tekijöitä miettimään erityisesti sitä, miten vanhemmat kokevat oppaan tekstit. Tämän johdosta teksteihin tehtiin laajoja korjauksia luettavuuden parantamiseksi. Myös Suomen Osteogenesis Imperfecta – yhdistyksen kokemusasiantuntijat kommentoivat tekstejä ja lähettivät korjausehdotuksia. Korjausehdotukset käsittelivät lähinnä diagnoosiosuuden oikeellisuutta sekä siinä käytettyjä sanoja. Kokemusasiantuntija nostivat esille paljon kokemuseräistä tietoa sekä koulutuksissaan saamaa informaatiota, josta ei kuitenkaan ollut saatavilla tieteellistä näyttöä, jota olisi voitu hyödyntää oppaassa.

Lopullinen sisältö (liite 4) muokkautui ohjaavilta opettajilta, Miia Laitiselta, Outi Mäkitieltä, Patrick Willamolta ja kokemusasiantuntijoiden yhdistyksen kautta saatujen palautteiden pohjalta. Muutoksena aiempaan sisältöön tuli Miia Laitisen esityksestä erillinen kappale liikunnasta ja fysioterapiasta. Tämä sisältöalue sisällytettiin Mikä osteogenesis imperfecta -kappaleen alaotsikoksi. Tietosisältö kappaleeseen löytyi opinnäytetyön pohjaksi valittujen tutkimusten sisällöstä sekä fysioterapeutti Patrick Willamon kommenteista. Outi Mäkitien kommentit ja korjausehdotukset liittyivät asiasisällön oikeellisuuteen ja helppolukuisuuteen. Kokemusasiantuntijoiden kommenttien pohjalta oppaan 2. kappaleen nimi muutettiin arjessa selviytymisestä muotoon arki. Lisäksi kieliasua viimeisteltiin useasta kohdasta sekä teksteihin lisättiin imetystä koskevaa informaatiota, josta he olivat toimittaneet lähdetietoa. Opinnäytetyö oli tutustuttavana ja kommentoitavana myös tekijöiden tuttavapiirissä. Saadut kommentit liittyivät lähinnä teknisluonteisiin korjausehdotuksiin.

Lopulliseen versioon Invalidiliitto teki esipuheen sekä liittoa ja Invalidiliiton Harvinaiset – yksikköä käsittelevät teksti. Opinnäytetyön raportointiseminaari pidettiin joulukuussa 2012 Turun Ammattikorkeakoulun Salon toimipisteessä. Valmiin oppaan julkaisemisesta vastaa Invalidiliiton Harvinaiset – yksikkö, jolle oppaan materiaali on toimitettu.

Taulukko 4. Oppaan sisällön muokkautuminen

<p>I versio</p> <p>SISÄLTÖ</p> <p>ESIPUHE</p> <p>1 MIKÄ OSTEOGENESIS IMPERFECTA ON?</p> <p>2 OSTEOGENESIS IMPERFECTAN PIIRTEET</p> <p>2.1 Diagnoosi</p> <p>2.2 Oireet</p> <p>3 HOITOMENETELMÄT</p> <p>4 ARJESSA SELVIYTYMINEN</p> <p>5 VERTAISTUKI JA JÄRJESTÖTOIMINTA</p> <p>6 YHTEISKUNNAN TUKI</p> <p>OSTEOGENESIS IMPERFECTAAN LIITTYVIÄ TERMEJÄ</p> <p>LINKKEJÄ</p> <p>LÄHTEET</p>	<p>II versio</p> <p>SISÄLTÖ</p> <p>ESIPUHE</p> <p>1 MIKÄ OSTEOGENESIS IMPERFECTA ON?</p> <p>2 OSTEOGENESIS IMPERFECTAN PIIRTEET</p> <p>2.1 Oireet</p> <p>2.2 Diagnoosi</p> <p>2.3 Hoitomenetelmät</p> <p>3 ARJESSA SELVIYTYMINEN</p> <p>4 VERTAISTUKI JA JÄRJESTÖTOIMINTA</p> <p>5 YHTEISKUNNAN TUKI</p> <p>OSTEOGENESIS IMPERFECTAAN LIITTYVIÄ TERMEJÄ</p> <p>LINKKEJÄ</p> <p>LÄHTEET</p>
<p>III versio</p> <p>SISÄLTÖ</p> <p>ESIPUHE</p> <p>1 MIKÄ OSTEOGENESIS IMPERFECTA ON?</p> <p>1.1 Oireet</p> <p>1.2 Diagnoosi</p> <p>1.3 Hoitomenetelmät</p> <p>2 ARJESSA SELVIYTYMINEN</p> <p>3 VERTAISTUKI JA JÄRJESTÖTOIMINTA</p> <p>4 YHTEISKUNNAN TUKI</p> <p>OSTEOGENESIS IMPERFECTAAN LIITTYVIÄ TERMEJÄ</p> <p>LINKKEJÄ</p> <p>LÄHTEET</p>	<p>Lopullinen versio</p> <p>SISÄLTÖ</p> <p>ESIPUHE</p> <p>1 MIKÄ OSTEOGENESIS IMPERFECTA ON?</p> <p>1.1 Oireet</p> <p>1.2 Diagnoosi</p> <p>1.3 Hoitomenetelmät</p> <p>1.4 Liikunta ja fysioterapia</p> <p>2 ARKI</p> <p>3 VERTAISTUKI JA JÄRJESTÖTOIMINTA</p> <p>4 YHTEISKUNNAN TUKI</p> <p>OSTEOGENESIS IMPERFECTAAN LIITTYVIÄ TERMEJÄ</p> <p>LINKKEJÄ</p> <p>LÄHTEET</p>

6 PROJEKTIN EETTISYYS JA LUOTETTAVUUS

Eettisyys perustuu kreikan kielen sanaan Ethos, joka tarkoittaa käytöstapaa. Eettiseen käytös- ja ajattelutapaan kuuluu kaikki ne seikat, mitä hyvään käytökseen kuuluu, tärkeimpinä rehellisyys ja luotettavuus. Eettiset kysymykset ovat ajattomia, vaikka jokainen aikakausi luo niihin oman leimansa. Sairaanhoidajan työ perustuu eettisiin periaatteisiin ja hoitotyön ohjenuorana on toisia ihmisiä huomioiva toiminta ja käyttäytymistavat. (Leino-Kilpi & Välimäki 2010.)

Luotettavuus ja eettisesti kestävä toiminta olivat lähtökohtina tämän projektiluonteisen opinnäytetyön tekemisessä. Aiheen valintaan vaikutti työn mielekkyys ja tarpeellisuus. Oppaan aiheeksi valittiin osteogenesis imperfecta sairauden monimuotoisuuden johdosta. Sairaus oli tekijöille ennestään tuntematon.

Sairauden yllättäessä ensitiedon merkitys sairastuneelle ja hänen omaiselleen on ensiarvoisen tärkeää. Hoitohenkilökunnan antama tieto tulee olla asianmukaista ja asianomaisten tarpeita huomioivaa. (Rouvinen-Wilenius 2008). Laissa potilaan asemasta ja oikeuksista (785/1992) veloitetaan, että potilaalle on kerrottava hänen hoitoonsa liittyvistä asioista ymmärrettävästi. Alaikäisen lapsen vanhemmilla on oikeus saada tietoa lapsensa sairaudesta sekä siihen liittyvästä hoidosta, mikäli alaikäinen siihen suostuu tai hän ei ole kykenevä itse siitä päättämään. (Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 1992.) Harvinaiset-opas on hyvä väline terveydenhuoltohenkilökunnalle, sekä kattava tietopaketti sairastuneelle ja hänen omaisilleen sairaudesta. Harvinaiset-oppaassa on myös yhteystiedot sairastuneiden yhdistyksiin ja vertaistukipalveluihin.

Tutkimukset vaikuttavat keskeisesti hoitotyöntekijän toimiin arjessa. Hoitotyöntekijä perustaa toimintansa ja päätöksenteon tutkimuksista välittyvään tietoon. Hoito- tai terveystieteellisessä tutkimuksessa hoitotyöntekijät ovat usein joko tekijöinä, osallistujina tai tutkimuksen kohteena. Kyky tutkimuksen eettisen luotettavuuden arviointiin syntyy jo peruskoulutuskaudella. (Leino-Kilpi &

Välimäki 2010.) Tämän opinnäytetyön tutkimushaut tehtiin pääsääntöisesti kirjallisuuden lisäksi luotettaviksi arvioiduista kansainvälisistä tietokannoista, joihin kirjautuminen edellytti oppilaitoksen tunnuksia. Muut mukaan valikoituneet tutkimukset löytyivät yliopistojen tietokannoista internet-hakupalvelimien avulla.

Tutkimusaineiston analyysissä keskeistä on, että se tehdään tieteellisesti luotettavasti ja koko kerättyä aineistoa hyödyntämällä (Leino-Kilpi & Välimäki 2010). Projektin tekijöiden allekirjoittama projektianomus hyväksyttiin projektiluvaksi. Aiheesta löytyi runsaasti englanninkielistä tutkimustietoa ja lehtiartikkeleita, suomenkielisen materiaalin määrän jäädessä vähäisemmäksi. Terveystieteiden sähköisten tietokantojen sekä internet -lähteiden materiaalin käyttökelpoisuutta ja luotettavuutta arvioitiin tarkoin ja valikoidusti. Tutkimuksissa on hyvä kiinnittää huomio tiivistelmään, johdantoon ja päätelmiin sekä dokumentoinnin selkeyteen (Hirsjärvi ym. 1997). Tässä opinnäytetyössä pyrittiin käyttämään vain niitä lähteitä, jotka olivat maksutta saatavilla ja joista löytyi tiivistelmää laajempi aineisto.

Koko prosessin ajan noudatettiin sovittuja aikatauluja ja sisältöjä sekä projektille asetettuja tavoitteita. Projektin tekijät toimivat tasa-vertaisesti ja jokaisella projektityöhön osallistuneella olivat samat velvollisuudet, oikeudet ja vastuu.

Aineiston ollessa liian niukka se sopii huonosti hyödynnettäväksi materiaaliksi (Paunonen & Vehviläinen-Julkunen 1998). Kokemusasiantuntijoille luotu verkkokysely tuotti kuusi vastausta. Laadullisen aineiston keruussa otos on usein pieni ja tämän johdosta vastaajien anonymiteetin suojaaminen on olennaista (Paunonen & Vehviläinen-Julkunen 1998). Verkkokyselyssä vastaajat täyttivät anonymisti SurveyMonkey kyselytutkimustyökalun avulla luodun kyselylomakkeen, jonka vastaukset kirjaantuivat käyttäjätunnuksen ja salasanan takana olevalle sivustolle. Vastauksissa nousi esiin tarve päiväkotijä ja kouluikäisten OI-lasten oppaasta. Nämä vastaukset eivät vastanneet opinnäytetyön tehtävänantoa, eikä niiden hyödyntäminen olisi ollut perusteltua ja työn luotettavuutta lisäävää. Verkkokyselyssä nousi esille myös tässä opinnäytetyössä tehtävänä olevan oppaan tarve. Verkkokyselyyn saapuneet

vastaukset poistettiin kyselytutkimustyökalun sivustolta projektityöntekijöiden toimesta asianmukaisesti.

Osallistuminen Lahdessa järjestettyyn diagnoositapaamiseen tuotti paljon ajankohtaista lääketieteellistä asiantuntijatietoa. Kokemusasiantuntijoiden kanssa käydyissä keskusteluissa nousivat esiin yhteiskunnan tukijärjestelmä ja kuntakohtaiset erot saaduissa etuisuuksissa ja palveluissa. Keskustelujen kohteena olivat myös perheiden arki ja diagnoosihetket. Keskusteluihin varattu aika oli vähäinen, koska se oli yhdistetty ruokailutilanteeseen.

Ohjaus on tärkeä osa tutkimustyötä. Hyvän ohjaajan piirteisiin luetaan monipuolisuus ja ennakkoluulottomuus, rohkeus ja innostavuus. Ohjaus muodostaa oppimisprosessin. (Paunonen & Vehviläinen-Julkunen 1998.) Opinnäytetyötä ohjaavat opettajat ovat antaneet monipuolista ja opinnäytetyötä eteenpäin vievää palautetta, jonka mukaan työtä on muokattu ja työ on edennyt aikataulussa. Invalidiliiton yhteyshenkilönä toiminut suunnittelija Miia Laitinen antoi myös omia muokkaus- ja lisäysesityksiä oppaan sisältöön. Opinnäytetyön tuloksena syntyneen oppaan sisällön tarkasti lääketieteellisten seikkojen osalta HUS:n Lastenklinikan apulaisylilääkäri, dosentti Outi Mäkitie ja fysioterapian osalta fysioterapeutti Patrick Willamo. Oman ansiokkaan panoksensa oppaan sisällön arviointiin antoivat Suomen Osteogenesis Imperfecta – yhdistyksen kokemusasiantuntijat.

7 POHDINTA

Opinnäytetyössä tehtävänä oli tuottaa aineisto Osteogenesis imperfectaa käsittelevään Harvinaiset oppaaseen. Tavoitteena on antaa kattavasti tietoa osteogenesis imperfectasta. Opas on suunnattu sairastaville, heidän läheisilleen sekä terveys-, sosiaali- ja opetustoimen henkilökunnalle ja muille asioista kiinnostuneille. Tarve oppaalle tuli alun perin Invalidiliiton Harvinaiset-yksiköltä. Tarvetta tuki Lahden diagnoositapaamisessa käydyt keskustelut sekä myöhemmin verkkokyselystä saadut vastaukset. Selkeä tarve lisäsi tekijöiden työtä kohtaan kokemaa mielekkyyttä.

Ensietieto on prosessi, jonka aikana annetaan tietoa lapsen poikkeamasta ja jonka aikana perhe saa ohjausta ja tukea. Toimintaa ohjaa asiakas- ja perhekeskeinen lähestymistapa. Tässä lähestymistavassa asiakas tai perhe on oman elämänsä aktiivisia ja yhdenvertaisia asiantuntijoita hoitohenkilöstön rinnalla. Asiakkaan tai perheen näkökulma määrittää tarpeet. Ensietiedon sisällön lisäksi tärkeää on huomioida myös tapa, jolla sitä annetaan. (Hänninen 2005.) Tässä opinnäytetyössä laadittu opas toimii hoitohenkilökunnan apuvälineenä tilanteissa, joissa ensietoa sairastuneen lapsen vanhemmille tarjotaan.

Terveysaineiston tulee olla tarkoin rajattua niin asiasisällön, kuin kohderyhmänkin osalta (Parkkunen ym. 2001). Tässä opinnäytetyössä laadittu opas poikkeaa Invalidiliiton aiemmin julkaisemasta Osteogenesis imperfecta –oppaasta siten, että siinä on pyritty kokonaisuudeltaan tiiviimpään ja helppolukaiseen muotoon. Opas sisältää tietoa sairaudesta, sen oireista ja hoitomenetelmistä sekä fysioterapiasta ja liikunnasta. Lisäksi opas käsittelee arkea, missä osiossa on mukana myös käsittelyvinkkejä vastasyntyneiden ja taaperoikäisten vanhemmille. Vertaistuki- ja järjestötoiminta sekä yhteiskunnan tuet ovat mukana omina kappaleinaan. Oppaaseen on kerätty myös linkkejä vertaistukitoimijoihin sekä sosiaaliturvaoppaisiin.

Kuvien liittyessä käsiteltävään asiaan ja kun ne ovat informatiivisia, ne helpottavat asiakokonaisuuden omaksumista (Parkkunen ym. 2001.) Tämän

opinnäytetyön tuloksena laaditun oppaan arki-osion kuvituksella pyrittiin havainnollistamaan ja selkiyttämään vastasyntyneen ja taaperoikäisen OI-lapsen hoitamiseen annettuja ohjeita.

Opinnäytetyö ja sen tuloksen laadittu opas tehtiin kolmen hengen projektitiimissä. Tiimin jäsenet kantoivat kukin oman yhtäläisen vastuunsa projektin etenemisestä ja aikataulun noudattamisesta. Tämä auttoi työmäärän jakamisessa ja keskinäisen tuen antamisessa. Työlle asetettu aikataulu koettiin sille sopivaksi. Projektityöntekijät kokivat tiimityötaitojen kehittyneen tämän projektin aikana. Pitkäjänteisen työn kautta koettiin kehitystä myös stressinsietokyvyssä.

Tässä opinnäytetyössä laadittua opasta olisi hyvä olla saatavana synnytyssairaaloiden lisäksi neuvoloissa. Hoitavan henkilökunnan olisi hyvä perehdyttää vanhempia oppaan sisältöön, koska siinä samalla vanhemmat saavat psykososiaalista tukea lieventämään mahdollista tuskaa ja ahdistusta.

Ensitetoa käsittelevää tutkimusta on varsin niukalti vapaasti saatavissa, vaikka sitä on laajalti olemassa. Vapaasti saatavissa olevaa tutkimustietoa tarvittaisiin jatkossa lisää. Koska ensitiedon sisältö muokkautuu kullekin ajankohdalle tyypilliseen muotoon ja vaihtelee tapauskohtaisesti, olisi tutkimuksissa toistuvasti hyvä käsitellä ensitiedon ajanmukaisen sisällön lisäksi myös niitä tapoja, joilla sitä olisi hyvä kulloinkin antaa.

Tämän opinnäytetyön tekemisen yhteydessä nousi kokemusasiantuntijoiden parista tulleen palautteen perusteella selkeästi ilmi tarve päiväkotijäsen- ja kouluikäisten lasten vanhemmille suunnatulle oppaalle.

LÄHTEET

Åström, E. & Söderhäll, S. 2002. Beneficial effect of long term intravenous bisphosphonate treatment of osteogenesis imperfecta. *Arch Dis Child* 2002; 356–364.

Boyde, A., Travers, R., Glorieux F.H. & Jones S.J. 1999. The mineralization density of iliac crest bone from children with osteogenesis imperfecta. *Calcified tissue international*, 3/2009, 185–190. Saatavissa: <http://www.springerlink.com/content/jkq9jcrdjryecccr/>.

Falk, M.J., Heeger, S., Lynch, K.A., DeCaro, K.R., Bohach, D., Gibson, K.S. & Warman, M.L. 2003. Intravenous Bisphosphonate Therapy in Children with Osteogenesis Imperfecta. *Pediatrics* 3/2003, 573–578. Saatavissa: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12612238>.

Finlex 2012. Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 17.8.1992/785. Viitattu 13.11.2012 <http://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/1992/19920785>.

Hero, M., Mäyränpää, M. & Mäkitie, O. 2008. Murtumille alttiin lapsen tutkiminen. *Suomen lääkärilehti*, 44/2008, 3777–3783. Saatavissa: <http://www.laakarilehti.fi/files/SLL442008-3777.pdf>.

Hirsjärvi, S., Remes, P. & Sajavaara, P. 1997. Tutki ja kirjoita. Helsinki: Kirjayhtymä Oy.

Hopia, H. 2006. Somaattisesti pitkäaikaissairaana lapsen perheen terveyden edistäminen. Tampereen yliopisto. Hoitotieteen laitos. Akateeminen väitöskirja. Saatavissa: <http://acta.uta.fi/pdf/951-44-6628-4.pdf>.

Hänninen, K. 2005. Kun varmaa tietoa ei vielä ole; Perhelähtöinen tapa kertoa vastasyntyneen poikkeavuudesta. *Suomen Lääkärilehti*, 40/2005, 3987–3991. Viitattu 14.2.2012 http://www.terveysportti.fi.epoxy.turkuamk.fi/dtk/ltk/koti?p_artikkeli=duo98444&p_haku=ensitiet o.

Kansaneläkelaitos 2012. Kela – Jos lapsi sairastuu. Viitattu 12.6.2012 <http://www.kela.fi/in/internet/suomi.nsf/NET/170701142601EH>.

Lassila, R. 2006. Keskosen vanhempien hoitohenkilökunnalta saama ohjaus sairaalahoidon aikana. Tampereen yliopisto. Hoitotieteen laitos. Pro Gradu tutkielma. Saatavissa: <http://tutkielmat.uta.fi/pdf/gradu00914.pdf>.

Leino-Kilpi, H. & Välimäki, M. 2010. Etiikka hoitotyössä. Helsinki: WSOYpro Oy.

Monpetit, K., Plotkin, H., Rauch, F., Bilodeau, N., Cloutier, S., Rabzel, M. & Glorieux, F.H. 2003. Rapid Increase in Grip Force after Start of Pamidronate Therapy in Children with Severe Osteogenesis Imperfecta. *Pediatrics* 5/2003, 601–603. Saatavissa: <http://www.pediatrics.org/cgi/content/full/111/5/e601>.

Paunonen, M. & Vehviläinen-Julkunen, K. 1998. Hoitotieteen tutkimusmetodiikka. Helsinki: WSOY.

Parkkunen, N., Vertio, H. & Koskinen-Ollonqvist, P. 2001. Terveysaineiston suunnittelun ja arvioinnin opas. Helsinki: Terveystieteen tutkimuskeskus.

Rauch, F., & Glorieux, F.H. 2006. Treatment of Children With Osteogenesis Imperfecta. *Current Osteoporosis Reports* 4/2006, 159–164. Saatavissa:

<http://s3.amazonaws.com/publicationslist.org/data/frauch/ref-70/Rauch-OI-Treatment-%20Curr-Osteopor-Res-2006.pdf>.

Rauch, F., & Glorieux, F.H. 2004. Osteogenesis imperfecta. The Lancet. Saatavissa: <http://web.ebscohost.com.ezproxy.turkuamk.fi/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=3&hid=19&sid=4297e62b-6be2-4981-87dd-800a6c537c5d%40sessionmgr12>.

Ruuska, K. 2006. Terveysthuollon projektinhallinta. Mallit, työkalut, ihmiset. Helsinki: Talentum.

Rouvinen-Wilenius, P. 2008. Tavoitteena hyvä ja hyödyllinen terveysaineisto – kriteeristö aineiston tuotannon ja arvioinnin tueksi. Terveystuotosten edistämisen keskus. Saatavissa: http://www.tekry.fi/web/pdf/publications/2008/2008_003.pdf

Sakkers, R., Kok, D., Engelbert, R., van Dongen, A., Jansen, M., Pruijs, H., Verbout, A., Schweitzer, D. & Uiterwaal, C. 2004. Skeletal effects and functional outcome with olpadronate in children with osteogenesis imperfecta: a 2-year randomized placebo-controlled study. The Lancet, 2004, 1427–1431. Saatavissa: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15121405>.

Sillence, D.O., Senn, A. & Danks, D.M. 1979. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. Journal of medical genetics, 16/1979, 101–116. Saatavissa: <http://jmg.bmj.com/content/16/2/101.full.pdf+html>.

Sinikumpu, J.-J., Ojaniemi, M., Lehenkari, P. & Serlo, W. 2011. Osteogenesis imperfecta – synnynnäinen luutumisvajausta. Suomen Lääkärilehti, 48/2011, 3669–3674. Saatavissa: <http://www.fimnet.fi/cl/laakarilehti/pdf/2011/SLL482011-3669.pdf>.

Sosiaaliturvaopas pitkäaikaissairaille ja vammaisille 2012. Saatavissa: <http://www.sosiaaliturvaopas.fi/files/sosiaaliturvaopas/Sosiaaliturvaopas%202012.pdf>.

Suomen Osteogenesis Imperfecta -yhdistys 2006. Mikä on OI?. Saatavissa: <http://www.oifinland.org/node/21>.

Toija, A. 2011. Vertaistuen voima –harvinaissairaiden lasten vanhempien kokemuksia vertaistuesta. Jyväskylän yliopisto. Liikunta- ja terveystieteiden tiedekunta. Pro gradu – tutkielma. Saatavissa: <https://jyx.jyu.fi/dspace/bitstream/handle/123456789/36788/URN%3ANBN%3Afi%3Aju-2011101011525.pdf?sequence=1>.

Zeitlin, L., Rauch, F., Plotkin, H. & Glorieux, F.H. 2003. Height and Weight Development During Four Years of Therapy With Cyclical Intravenous Pamidronate in Children and Adolescents With Osteogenesis Imperfecta Types I, III, and IV, 5/2003, 1030–1035. Saatavissa: <http://www.pediatricsdigest.mobi/content/111/5/1030.full>.

	OPINNÄYTETYÖN TOIMEKSIANTOSOPIMUS	1
TURUN AMMATTIKORKEAKOULU TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES		
OPISKELIJAN TIEDOT		
Nimi	Söderström Johanna, Laine Juha, Virtanen Jaana	
Osoite	Lumikkopolku 3, 21870 Riihikoski (Söderström Johanna)	
Puhelin koti	0400-015345 (Söderström Johanna)	Puhelin työ
Sähköposti	soderstrom.johanna@gmail.com	
Koulutusohjelma	Sairaanhoitaja	
OPINNÄYTETYÖ		
Alue/ työnimi	Osteogenesis Imperfekta. Ensitieto-opas vanhemmille	
Aikataulu	Joulukuu 2012	
TOIMEKSIANTAJA		
Organisaatio	Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö	
Työn ohjaaja / yhteysthenkilö	Milla Laitinen	
Osoite	Launeenkatu 10, 15100 Lahti	
Puhelin	(03)812811	Sähköposti www.invalidiliitto.fi/harvinaiset
OHJAAVAN OPETTAJAN YHTEYSTIEDOT		
Ohjaava opettaja	Tiina Pelander, Sirpa Nikunen	
Puhelin	044-9075486	Sähköposti tiina.pelander@turkuamk.fi
Turun ammattikorkeakoulu Joukahaisenkatu 3 A, 20520 Turku puh. 02 263 350 faksi 02 2633 5791 sposti etunimi.sukunimi@turkuamk.fi		

OPINNÄYTETYÖN SOPIMUSEHDOT

OHJAUS JA VASTUUT

Vastuu opinnäytetyön tekemisestä ja tuloksista on opiskelijalla. Turun ammattikorkeakoulu vastaa opinnäytetyön ohjauksesta. Toimeksiantaja sitoutuu antamaan opiskelijan käyttöön kaikki opinnäytetyön tekemisessä tarvittavat tiedot ja aineistot sekä ohjaamaan opinnäytetyötä toimeksiantajaorganisaation näkökulmasta.

OIKEUDET

Opinnäytetyön tekijänoikeus kuuluu tekijälle eli opiskelijalle. Tekijänoikeuden lisäksi myös muiden immateriaalioikeuksien osalta noudatetaan kulloinkin voimassa olevaa kyseessä olevaa oikeutta koskevaa lainsäädäntöä.

TYÖSUHDE JA KUSTANNUKSET

Mahdollisesta työsuhteesta, työstä maksettavasta palkki-osta ja työstä mahdollisesti aiheutuvien kustannusten korvaamisesta toimeksiantaja ja opinnäytetyön tekijä sopivat erikseen.

TULOSTEN JULKISTAMINEN JA LUOTTAMUKSELLISUUS

Opinnäytetyöstä laaditaan Turun ammattikorkeakoulun ohjeen mukainen kirjallinen raportti.

Kirjallinen raportti luovutetaan toimeksiantajalle ja asetetaan kirjaston kokoelmiin tai julkaistaan elektronisessa muodossa verkkokirjastossa.

Julkaistava opinnäytetyöraportti on laadittava niin, ettei se sisällä liike- tai ammattisalaisuuksia tai muita julkisuuslaissa (jaki viranomaisen toiminnan julkisuudesta) salassa pidettäväksi määrättyjä tietoja, vaan ne jätetään työn tausta-aineistoon. Opinnäytetyön arvioinnissa otetaan huomioon sekä julkaistava että salassa pidettävä osa.

Opinnäytetyön toimeksiantaja ja opiskelija sitoutuvat pitämään salassa kaikki opinnäytetyön tekemisessä ja sitä edeltävissä tai sen jälkeisissä neuvotteissa esiin tulevat luottamukselliset tiedot ja asiakirjat.

Toimeksiantajan edustajalle varataan mahdollisuus tutustua opinnäytetyöraporttiin viimeistään neijätoista (14) päivää ennen aiottua julkaisemista. Toimeksiantaja antaa työstä ennen edellä mainittua julkaisemisajankohtaa lausunnon, jossa voidaan määritellä opinnäytetyöraporttiin mahdollisesti sisältyvät liike- tai ammattisalaisuudet, joita ei julkaista.

Mitä liike- tai ammattisalaisuuksiin liittyviä asioita ei esitetä opinnäytetyöraportissa?

OLEMME YHTEISESTI SOPINEET OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUKSESTA YLLÄ ESITETYLLE TAVALLA

24.1.2012

31.1.2012

J. Söderström, J. Virtanen, J. J. J.

Opiskelija

Mr. Laine

Toimeksiantaja

LIITE : OPINNÄYTETYÖSUUNNITELMA

Tulosta lomake

Turun ammattikorkeakoulu
Joukahaisenkatu 3 A, 20520 Turku
puh. 02 263 350 faksi 02 2633 5791
posti etunimi.sukunimi@turkuamk.fi

TURUN AMMATTIKORKEAKOULU
 Terveystie, Salo
 Yhteistie 2
 24130 SALO
 Puh. (02) 263 350
 Fax. (02) 2633 6179

ANOMUS OPINNÄYTETYÖNÄ TOTEUTETTAVASTA PROJEKTISTA

Projektin nimi	Ensietieto-opas Osteogenesis imperfectasta
Projektitehtävä	Projektin tehtävänä on tuottaa Osteogenesis imperfectaa käsittelevä ensietieto-opas vanhemmille.
Projektin kuvaus	Projektissa koetaan aineisto kattavaan ja helppolukaiseen tietopakettiin sairastaville, heidän läheisilleen sekä terveys-, sosiaali- ja opetus-toimen henkilökunnalle sekä muista asioista kiinnostuneille. Oppaan sisällössä huomioidaan jo aiemmin Harvinaiset-yksikön ensietieto-opassarjassa ilmestyneiden oppaiden sisältöalueet sekä kokemusasiantuntijoille suunnatussa verkkokyselyssä esiin tulleita tarpeita.
Projektin toteuttamisajankohta	Projekti toteutetaan vuoden 2012 aikana.
Projektin arvioitu valmistumisajankohta	Joulukuun 2012 aikana.
Projektsuunnitelma hyväksytty	<i>5.12.2012</i>
Projektin ohjaajat	<i>Tiina Pelander ja Sirpa Nikunen</i> Tiina Pelander ja Sirpa Nikunen, puhelin 044 907 5486
Sitoudumme toteuttamaan projektimme projektsuunnitelmassa esitettyjen vaiheiden puitteissa ja siten, että projektin osallistuvien henkilöiden anonymiteetti säilyy.	
Projektin tekijät	Hoitotyö (suuntautumisvaihtoehto) AHSK11 (ryhmä) Söderström Johanna, Laine Juha, Virtanen Jaana (nimi)

Anomus käsitelty

10.12.2012

() lupa myönnetty

() lupa eväetty, peruste _____

Allekirjoitus

Jaana Virtanen

Anomus ja projektsuunnitelma toimitetaan yhtenä kappaleena, josta toimeksiantaja lähettää kopiot yhdelle opiskelijalle, yhdelle ohjaavalle opettajalle ja kullekin työhön osallistuvalla toimipisteelle. Alkuperäinen jää toimeksiantajalle. Valmis työ toimitetaan toimeksiantajalle sovitulla tavalla.

Invalidiliiton Harvinaiset -yksikkö on harvinaisten tuki -ja liikuntaelinvammojen osaamis- ja tietokeskus, joka julkaisee Harvinaiset-opassarjaa. Oppaiden tavoitteena on levittää muutoin varsin hankalasti saatavissa olevaa sairauskohtaista tietoa suomen kielellä. Oppaiden kokoamisen yhteydessä pyritään varmistamaan kokemusasiantuntijoiden näkemys oppaiden sisällöstä.

Osteogenesis Imperfectasta on tarkoitus tehdä ensitieto-opas. Oppaan tekstien koostamisesta vastaavat opinnäytetyönään sairaanhoitajaopiskelijat Juha Laine, Johanna Söderström ja Jaana Virtanen Turun Ammattikorkeakoulun Salon yksikön hoitotyön koulutusohjelmasta.

Tämän kyselyn tavoitteena on luoda Sinulle mahdollisuus olla vaikuttamassa Osteogenesis imperfectasta laadittavaan ensitieto-oppaaseen.

1. Onko Osteogenesis imperfectaa käsittävälle ensitieto-oppaalle tarvetta?

Kyllä

Ei välttämättä

Ei

Voit halutessasi perustella vastaustasi:

2. Kenelle / keille ensitieto-opas tulisi suunnata?

Diagnosiin saaneelle

Diagnoosin saaneen omaiselle/läheiselle

Terveystieteiden henkilöstölle

Sosiaalitoimen henkilöstölle

Koulutoimen henkilöstölle

Muille asiasta kiinnostuneille

Kenelle muulle?

3. Miten koitte tilanteen, kun saitte tiedon Osteogenesis imperfecta diagnoosista?

4. Minkälaista tietoa tuolloin saitte?

5. Vastasiko saamanne tietoa sitä, mitä tuolloin toivoitte?

6. Mitkä seuraavista asioista tulee olla mukana Osteogenesis imperfecta ensitieto-oppaassa?

Tietoa Osteogenesis imperfectasta

Tietoa sairauden oireista

Tietoa sairauden diagnosoinnista

Tietoa sairauden hoidosta

Tietoa arjessa selviytymisestä

Tietoa yhteiskunnan tuesta sairastuneelle

Tietoa vertaistuki ja järjestötoiminnasta

Sanasto

Tietoa kirjallisuudesta ja linkkivinkkejä

Mitä muuta?

Kiitos osallistumisestasi ja arvokkaasta panoksestasi Osteogenesis imperfectaa käsittelevän ensitieto-oppaaseen.